

**ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет имени  
И.Н.Ульянова»  
Медицинский факультет  
Специальность «Лечебное дело»  
Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии и  
вирусологии**

# **Фенилкетонурия**

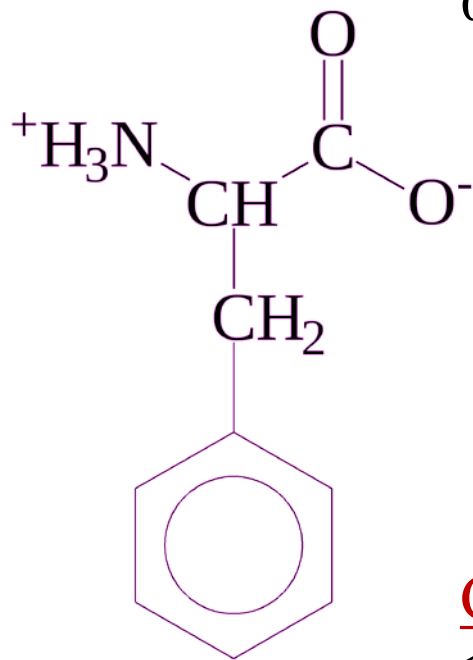
**Выполнил студент  
П.В. Андреев  
М-05(2)-16**

# Содержание

- Фенилкетонурия: общие сведения
- Патогенез заболевания
- Фенилкетонурия и её генетическая обусловленность
- Клиническик проявления ФКУ
- Диагностика ФКУ
- Лечение заболевания
- Литература

# Фенилкетонурия: общие сведения

Фенилкетонурия (ФКУ, OMIM 261600) — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина.



Фенилаланин

ФКУ наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Открытие болезни связывают с именем норвежского врача **Ивара Асбьёрна Фёллинга** (1934).

Средняя частота заболевания ФКУ в РФ 1:8000.

# Патогенез

Биохимической основой ФКУ является недостаточная активность ферментов, участвующих в превращении фенилаланина в тирозин. В первую очередь – это фермент фенилаланин-4-гидроксилаза. Также для нормального функционирования этого фермента необходим кофермент дигидроптерин.

В результате нарушения обмена фенилаланина в биологических жидкостях организма происходят повышение уровня указанной аминокислоты и накопление аномальных продуктов его метаболизма, а также значительное снижение уровня тирозина и дисбаланс других аминокислот.

# Фенилкетонурия и её генетическая обусловленность

## Фенилкетонурия

```
graph TD; PKU[Фенилкетонурия] --> Classical[Классическая (I тип, 98%)]; PKU --> Atypical[Атипичная (II и III типы, 2%, злокачественная)]; Classical --> Def1[Дефицит фенилаланингидроксилазы]; Atypical --> Def2[Дефект птеринового кофактора фенилаланингидроксилазы]; Def1 --> Locus1[Локус 12q24.1 длинного плеча хромосомы 12]; Def2 --> Locus2[Локус 4p15.31 короткого плеча хромосомы 4];
```

**Классическая (I тип, 98%)**



**Дефицит  
фенилаланингидроксилазы**



**Локус 12q24.1 длинного  
плеча хромосомы 12**

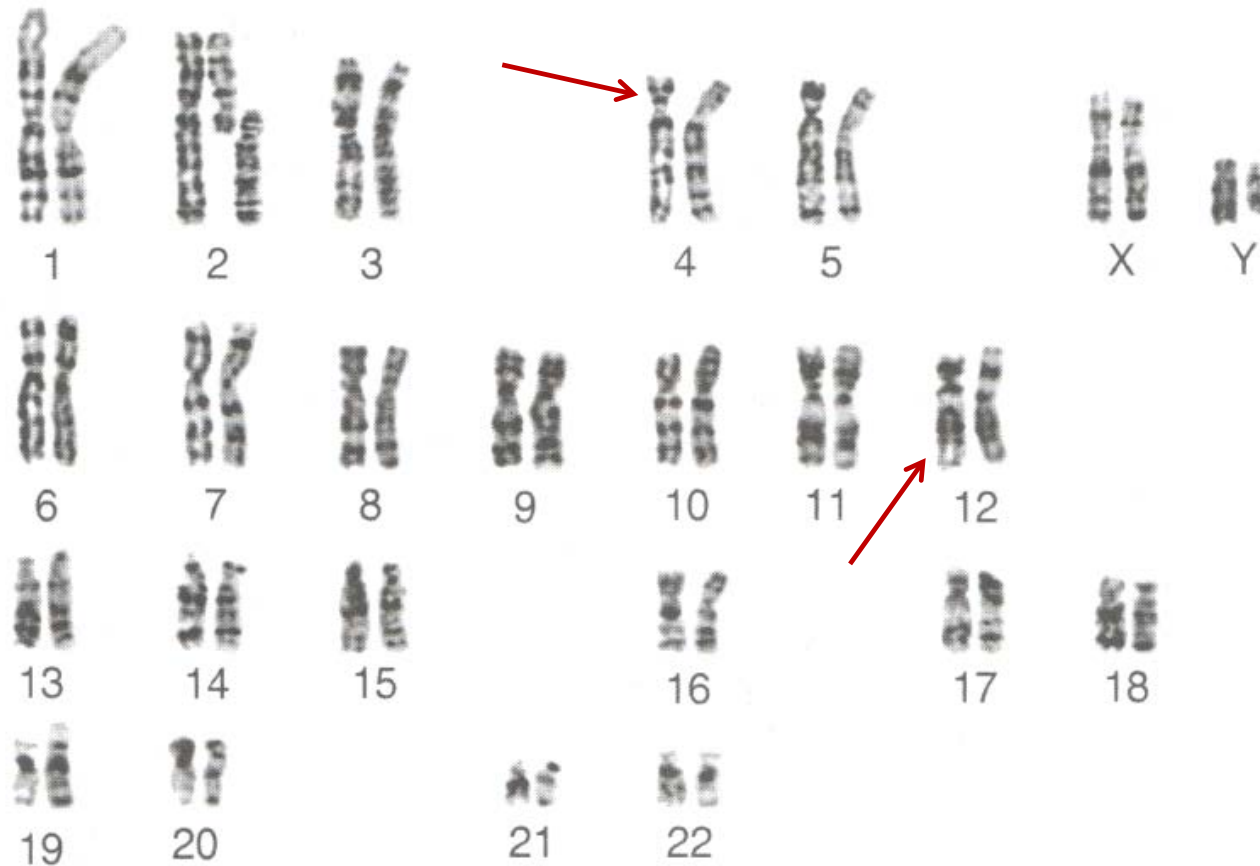
**Атипичная (II и III типы, 2%,  
злокачественная)** ↓

**Дефект птеринового  
кофактора  
фенилаланингидроксилазы**



**Локус 4p15.31 короткого  
плеча хромосомы 4**

# Фенилкетонурия и её генетическая обусловленность



# Клинические проявления ФКУ

Уже в первом полугодии жизни (при отсутствии лечения) отмечается неспецифические признаки поражения ЦНС: вялость, заторможенность или, наоборот, повышение возбудимости, утрата приобретенных навыков, возможны судороги (почти в 50% случаев).

Постепенно ребенок всё больше отстает в психомоторном, речевом и психоэмоциональном развитии, нередко отмечается микроцефалия, явления дерматита, неустойчивая походка. Может наблюдаться социальная дезадаптация и тяжелая инвалидизация(идиотия).

Клинические проявления классической и атипичных форм схожи, однако атипичные формы характеризуются большей тяжестью течения заболевания.

# Клиническик проявления ФКУ

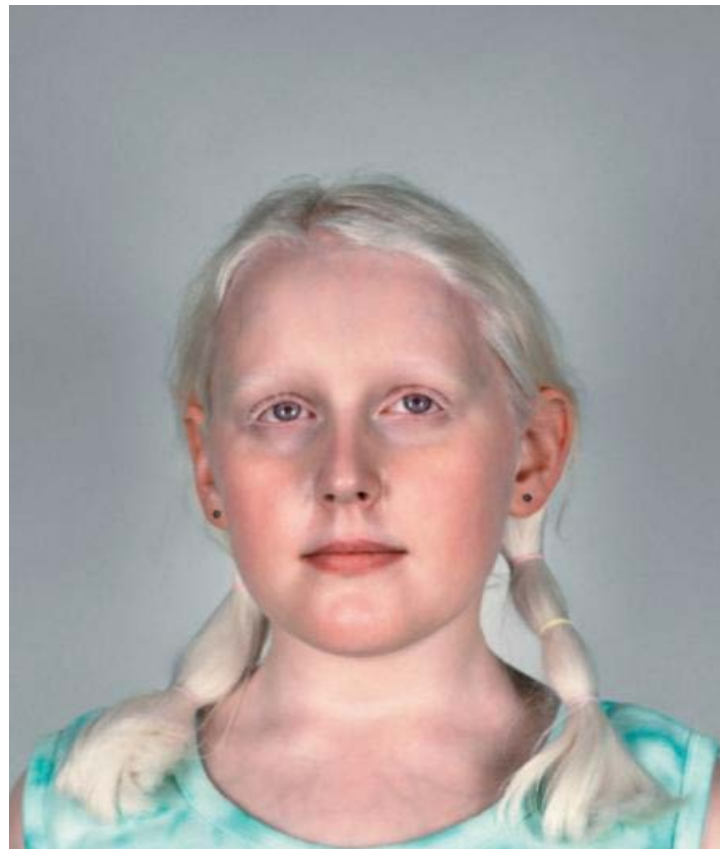


# Клинические проявления ФКУ

При несоблюдении диеты светлеют глаза, волосы, кожа (по причине недостаточного количества в организме меланина, производного тирозина).



<https://pediatriya.info/wp-content/uploads/2014/02/fenilketon-vid-720x694.jpg>



[http://d.120-bal.ru/pars\\_docs/refs/43/42143/42143\\_html\\_1db2903f.png](http://d.120-bal.ru/pars_docs/refs/43/42143/42143_html_1db2903f.png)

# Диагностика ФКУ

Критерием диагностики ФКУ является уровень фенилаланина в сыворотке крови:

норма – 34-101 мкмоль/л,

ФКУ – до 900-1200 мкмоль/л.

В настоящее время охват обследованием новорожденных составляет не менее 90%.

Используют также нагрузочные тесты белком и тест с биоптеринном.

# Лечение

Единственным эффективным и патогенетически обоснованным методом лечения ФКУ является диетотерапия с использованием специализированных аминокислотных смесей без фенилаланина и с повышенным содержанием тирозина. Диета заключается в исключении из питания высокобелковых продуктов (в основном это продукты животного происхождения, а также ряд растительных продуктов с высоким содержанием белка).

# Лечение

В настоящее время в России у больных ФКУ различного возраста успешно используются специализированные смеси отечественного производства — Афенилак, Тетрафен 30 и др., а также зарубежного производства — Аналог-ХР LCP, Максамейд ХР, МаксамумХР и другие.

Все указанные продукты представляют собой смеси L-аминокислот без фенилаланина с повышенным содержанием тирозина и дифференцированы по составу в соответствии с возрастом больных.

# Лечение — диетотерапия



[http://d.120-bal.ru/pars\\_docs/refs/43/42143/42143\\_html\\_1db2903f.png](http://d.120-bal.ru/pars_docs/refs/43/42143/42143_html_1db2903f.png)



<https://lioana.com/wa-data/public/shop/products/18/04/418/images/564/564.750.jpg>

# Лечение

В последние годы в мире ведутся активные поиски новых возможностей в лечении ФКУ. В лабораторных условиях осуществляется разработка генно-инженерных методов лечения и терапии фармакологическими шаперонами, которые повышают активность фенилаланингидроксилазы в печени экспериментальных животных.

В странах Америки, Европы и Азии изучается влияние синтетических аналогов биоптерина на уровень фенилаланина в крови при разных формах болезни и у пациентов разных возрастных категорий.

# Литература

- Бушуева Т.В. Современный взгляд на проблему фенилкетонурии у детей: диагностика, клиника, лечение // Вопросы современной педиатрии. 2010/ Том 9/ №1. С. 157-160.
- Денисенкова Е. В., Бочков Н. П., Калинин Н. Ю. и др. Результаты скрининга новорожденных на наследственные болезни в городе Москве // Медицинская генетика. 2008. 7 (6). С. 3–11.
- Врожденные заболевания. В кн.: Руководство по педиатрии / Под ред. А. А. Баранова, Б. С. Каганова, Р. Р. Шиляева. М., 2007. 544 с.
- Клиническая диетология. Руководство для врачей // Под ред. Т. Э. Боровик, К. С. Ладодо. М.: Медицинское информационное агентство, 2008. 608 с.
- Наследственные нарушения нервно-психического развития детей / Под ред. А. Темина, Л. З. Казанцевой. М., 2001. 429 с.

# Литература

- Bik-Multanowski M., Pietzyk J. Genotyping and treatment modification in patient with phenilketonuria: an introduction to pharmacogenomics // Przegl Lek. 2009. 66 (1–2). P. 1–2.
- Burlina A., Blau N. Effect of BH (4) supplementation on phenylalanine tolerance // J Inher Metab Dis. 2009. 32 (1). P. 40–45.
- Умственная отсталость // Психиатрия: национальное руководство / под ред. Т. Б. Дмитриевой, В. Н. Краснова, Н.Г. Незнанова, В.Я. Семке, А.С. Тиганова. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. — С. 666. — 1000 с. — ISBN 978-5-9704-2030-0.